

Lista di indagine per Focus

Gene	Patologia
ACADM	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
AGXT	Iperossaluria primaria di tipo 1
ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ATP7B	Malattia di Wilson
BTD	Deficit di biotinidasi
CBS	Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi
CFTR	Fibrosi cistica
DHCR7	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
EMD	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 1 legata all'X
FMR1	Sindrome dell'X fragile
GAA	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2
GALC	Malattia di Krabbe
GALT	Galattosemia
GBA	Malattia di Gaucher
GJB1	Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth, dominante legata all'X, tipo 1
GJB2	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1A; Sordità digenica, GJB2/GJB6
GJB6	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1B; Sordità digenica GJB2/GJB6
GLA	Malattia di Fabry
HADHA	Deficit di 3-idrossil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD); Deficit di proteine trifunzionali mitocondriali
HBA1	Alfa-talassemia
HBA2	Alfa-talassemia
HBB	Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB
HEXA	malattia di Tay-Sachs
MEFV	Febbre mediterranea familiare
MMACHC	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cb1C
PAH	Fenilchetonuria
PMM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A
SERPINA1	Deficit di alfa-1 antitripsina
SLC26A2	Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)
SMN1	Atrofia muscolare spinale